

## HUTCHINSON-GILFORD PROGÉRIA SYNDRÓM NAJČASTEJŠIE KLADENÉ OTÁZKY

### ČO JE TO PROGÉRIA?

Hutchinson-Gilford Progéria syndróm, tiež „Progéria” alebo „HGFS”, je zriedkavé, smrteľné genetické ochorenie, ktoré sa prejavuje predčasným starnutím u detí. Jeho názov je odvodený z gréčtiny a znamená „predčasne zostarnutý”. Zatiaľ čo existujú rôzne formy Progérie\*, klasickým typom je Hutchinson-Gilford Progéria Syndróm. Bol pomenovaný podľa lekárov, ktorí ho prvýkrát opísali v Anglicku, v roku 1886 Dr. Jonathan Hutchinson a v roku 1897 Dr. Hastings Gilford.

### AKO ČASTO SA PROGÉRIA VYSKYTUJE?

Progéria postihuje približne 1 novorodenca zo 4 – 8 miliónov. Vyskytuje sa u oboch pohlaví a u všetkých rás v rovnakej miere. Za posledných 15 rokov sa deti trpiace Progériou vyskytli po celom svete♦, vrátane krajín ako:

Alžírsko	Dominikánska	Japonsko	Nemecko	Spojené štáty
Anglicko	republika	Južná Afrika	Pakistan	Španielsko
Argentína	Egypt	Južná Kórea	Peru	Švajčiarsko
Austrália	Francúzsko	Kanada	Poľsko	Švédsko
Belgicko	Filipíny	Kolumbia	Portoriko	Taliansko
Brazília	Holandsko	Kuba	Portugalsko	Turecko
Čína	India	Líbya	Rakúsko	Venezuela
Dánsko	Írsko	Maroko	Rumunsko	Vietnam
	Izrael	Mexiko	Srbsko	

### AKÉ SÚ PREJAVY PROGÉRIE?

Napriek tomu, že sa narodia zdravé, u väčšiny detí trpiacich Progériou sa mnohé príznaky tohto ochorenia vyskytnú počas prvého roka ich života. Príznaky Progérie sú zastavenie rastu, strata telesného tuku a vlasov, zostarnutá pokožka, stuhnutie kĺbov, vyklbenie bedrového kĺbu, rozšírená ateroskleróza, kardiovaskulárne (srdcové) ochorenia a mŕtvica. Tieto deti sa na seba výrazne podobajú, napriek rôznych etnickým pôvodom. **Deti trpiace Progériou zomierajú na aterosklerózu (ochorenie srdca) v priemere vo veku trinásť rokov** (s rozsahom približne 8 – 21 rokov).

### AKO PROGÉRIA SÚVISÍ SO STARNUTÍM?

Deti trpiace Progériou majú genetickú predispozíciu na predčasné a rýchlo postupujúce srdcové ochorenia. Smrť nastáva takmer výhradne z dôvodu **srdcového ochorenia, čo predstavuje hlavnú príčinu smrti na celom svete.**<sup>+</sup> Ako aj v prípade každej osoby, ktorá trpí srdcovým ochorením, bežné

\* Ďalšie progeroidné syndrómy zahŕňajú Wemerov syndróm, známy aj ako „dospelá progéria“, pretože nastupuje v neskorej puberte a pretrváva do veku 40 až 50 rokov.

♦ Mapu bydlísk žijúcich detí nájdete na stránke [www.progeriaresearch.org/meet\\_the\\_kids.html](http://www.progeriaresearch.org/meet_the_kids.html)

<sup>+</sup> List údajov Svetovej zdravotníckej organizácie č. 310, „Desať najčastejších príčin smrti” (aktualizácia z novembra 2008)

prejavy u detí trpiacich Progériou sú vysoký krvný tlak, mŕtvica, angína (bolesť na hrudi v dôsledku nedostatočného prietoku krvi do srdca), zväčšené srdce a zlyhanie srdca, pričom všetky stavy sú spojené so starnutím.

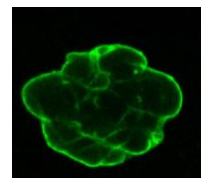
Potreba ďalšieho výskumu Progérie je evidentne obrovská. **Objavenie lieku na Progériu pomôže nie len týmto deťom, ale môže poskytnúť kľúč k liečbe miliónov dospelých trpiacich srdcovými ochoreniami a mŕtvicou, ktoré súvisia s procesom prirodzeného starnutia.**

## ČO SPÔSOBUJE PROGÉRIU?

HGPS spôsobuje mutácia génu nazývaného LMNA (vyslovuj ako „lamin-a“). Gén LMNA produkuje proteín Lamin A, ktorý predstavuje štruktúrne lešenie udržiavajúce pokope jadro bunky. Výskumníci sú presvedčení, že poškodený proteín Lamin A spôsobuje nestabilitu jadra, čo spôsobuje proces predčasného starnutia pri Progérii.

Nadácia PRF bola hnacou silou pre nájdenie génu zodpovedného za Progériu. Skupine vedúcich vedcov z Genetického konzorcia nadácie PRF sa podarilo izolovať gén Progérie a v apríli v roku 2003 nadácia PRF vydala oznámenie, ktoré vyšlo vo vedúcom vedeckom časopise *Nature*<sup>❖</sup>.

*„Izolácia génu Progérie je hlavným úspechom pre spoločnosť medicínskeho výskumu,“ povedal Dr. Francis Collins, riaditeľ Národného inštitútu zdravia a spoluobjaviteľ génu Progérie, „Tento objav predstavuje nádej nie len pre deti a rodiny postihnuté Progériou, ale môže vnieť svetlo aj do fenoménu starnutia a kardiovaskulárnych ochorení.“*



Jadro bunky Progérie

## PRENÁŠA SA PROGÉRIA Z RODIČA NA DIEŤA?

HGPS sa väčšinou neprenáša v rodine. Zmena génu sa takmer vždy vyskytne náhodne a veľmi zriedkavo. Deti trpiace iným typom „progeroidných“ syndrémov ako HGPS môžu trpieť ochoreniami, ktoré sa prenášajú v rodine. HGPS je však „sporadická autozomálna dominantná“ mutácia, sporadická, pretože predstavuje novú zmenu v danej rodine a dominantná, pretože stačí zmena jedného génu, aby vznikol tento syndróm. U rodičov, ktorí nikdy nemali dieťa s Progériou, je pravdepodobnosť, že sa im narodí dieťa s Progériou 1 ku 4 – 8 miliónov. U rodičov, ktorí však už majú dieťa s Progériou, je pravdepodobnosť, že sa tak stane znova oveľa vyššia, približne 2-3 %. Prečo narást? Spôsobuje ho stav nazývaný „mozaicizmus“, pri ktorom má jeden z rodičov genetickú mutáciu pre Progériu v malom počte svojich buniek, ale netrpí Progériou. Je dostupné prenatálne testovanie, ktoré preskúma výskyt genetickej zmeny LMNA.

## AKÁ JE DIAGNOSTIKA PROGÉRIE?

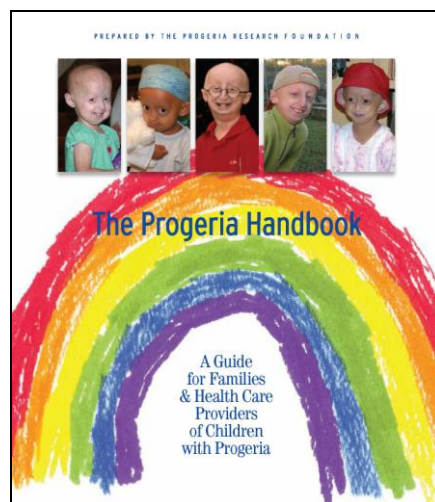
Po identifikovaní génovej mutácie v súčasnosti Nadácia na výskum Progérie vypracovala **Program diagnostického testovania**. Môžeme pozorovať špecifickú genetickú zmenu alebo mutáciu v géne Progérie, ktorá vedie k vzniku HGPS. Po úvodnom klinickom posúdení (posúdenie výzoru dieťaťa a zdravotných záznamov) sa vyšetrí vzorka krvi dieťaťa na výskyt génu Progérie. **V súčasnosti existuje konečný a vedecký spôsob na diagnostiku týchto detí.** Umožňuje to presné a včasné stanovenie diagnózy, takže tieto deti dostanú riadnu liečbu.

## ČO ROBÍ NADÁCIA PRF NA POMOC DEŤOM TRPIACICH PROGÉRIOU?

---

❖ „Recurrent de novo point mutations in lamin A cause Hutchinson–Gilford Progeria Syndrome“, *Nature*, Zv. 423, 15. máj 2003.

Nadácia na výskum Progérie **finančne podporuje medicínsky výskum** zameraný na vývoj liečby a lieku na Progériu. Nadácia PRF má aj svoju vlastnú **Bunkovú a tkanivovú banku**, ktorá poskytuje biologický materiál pre výskumníkov potrebný na vykonávanie ich pokusov. Nadácia PRF navyše založila **Medicínsku a výskumnú databázu**, ktorá ošetrojúcim lekárom a rodinám poskytuje lekárske odporúčania o srdcovej starostlivosti, výžive a ďalších zdravotných otázkach, aby deťom pomohla k lepšej kvalite ich života. Naďalej analyzujeme zdravotné záznamy detí s Progériou, aby sme mohli poskytovať informácie o tom, ako najlepšie zdravotne pomôcť deťom trpiacich Progériou a poskytovať tipy pre potenciálne nové spôsoby liečby. V apríli v roku 2010 nadácia PRF vydala pre rodiny a lekárov **Príručku o Progérii**. Príručka obsahuje základné zdravotné údaje, odporúčania pre dennú starostlivosť až po rozsiahle návody na liečbu a pomáha zodpovedať mnohé otázky o deťoch trpiacich Progériou na celom svete.



PRF sa podieľa aj na **klinickom skúšaní liekov na Progériu**, ktoré testujú potenciálne formy liečby. Do dnešného dňa nadácia PRF finančne podporila a spolu-koordinovala tri klinické skúšania. Prvé začalo v máji 2007 a všetci pacienti ukončili prehliadky v decembri 2009. Druhé trvalo jeden mesiac v marci v roku 2009 a jeho účelom bolo zistiť, či dokáže zahrnúť väčšiu populáciu, čo sme dokázali a najnovšie skúšanie začalo v auguste v roku 2009. Podrobnosti nájdete na stránke [www.progeriaresearch.org/clinical\\_trial](http://www.progeriaresearch.org/clinical_trial).

## AKO MÔŽETE POMÔCŤ DEŤOM TRPIACICH PROGÉRIOU?

- **Pomôžte finančným príspevkom.** Finančné príspevky sú potrebné, aby mohla práca nadácie PRF pokračovať. Žiadny príspevok nie je príliš nízky ani príliš vysoký – pri našej honbe za liekom je dobrý každý dolár!
- **Podeľte sa o svoj čas.** Pre úspech nadácie PRF sú dôležití aj dobrovoľníci. Usporiadajte špeciálnu akciu, ako napríklad predaj koláčikov alebo preteky, preložte dokumenty pre rodiny, pomôžte pri rozposielaní pošty – určite pre vás niečo nájdeme, čo bude vyhovovať vášmu časovému rozvrhu, umiestneniu a talentu!
- **Prispejte službami alebo tovarom v naturáliách.** Vlastnite tlačiarenskú firmu alebo firmu s kancelárskymi potrebami? Ste odborník na počítače a vedeli by ste nám pomôcť s našim profilom na Twitteri, Facebooku, s našou internetovou stránkou alebo inou formou on-line prezentácie? Máte pracovné skúsenosti v oblasti neziskových organizácií? To sú len niektoré z rôznych talentov a kontaktov, ktoré nadácia PRF potrebuje. Čím viac úloh splníme bezplatne, tým viac peňazí môžeme venovať výskumu!
- **Šírte informácie o nás ďalej a oslovte svoje kontakty.** Poznáte niekoho, kto by mohol pomôcť? Povedzte o nadácii PRF svojim priateľom, rodine a kolegom a o úžasnej práci, ktorú robíme! Ľudia často podporia organizáciu, ak im ju niekto odporučí. Prihovorte sa za nás a hovorte každému, aby navštívili našu stránku na [www.progeriaresearch.org](http://www.progeriaresearch.org), a kontaktovali nás na adrese [info@progeriaresearch.org](mailto:info@progeriaresearch.org)